BUENA VIDA
Suplemento de salud de Página/12
Año I - N° 20 - Viernes 19 de noviembre de 1993



DIABETES

Alrededor de 1.600.000 argentinos padecen de un desequilibrio de los hidratos de carbono en su sangre, pero sólo la mitad saben que son diabéticos. La administración de

Mi dulce tormento

insulina en un régimen diferente al actual, el trasplante de células del páncreas y el suministro de una enzima que participa en el metabolismo de los azúcares son algunas de las novedades que mejorarán la vida de los pacientes.

Por Alejandra Folgarait

El 14 de noviembre se celebró el día internacional del diabético. La fecha fue elegida en honor al día y mes de 1920 en que nació Frederick Bantig, el descubridor de la insulina. Tal vez para festejar la fecha, o por simple casualidad, la semana previa se conocieron los alentadores resultados experimentales obtenidos al suministrarles a ratones diabéticos muy jóvenes una enzima pancreática llamada GAD. Esta enzima es el blanco del ataque autoinmune implementado por los linfocitos de quienes padecen diabetes de tipo I. Ninguno de los animales que recibieron tempranamente la enzima GAD desarrolló la enfermedad.

Si el experimento publicado recientemente en la revista *Nature*, llevado a cabo por investigadores de dos universidades norteamericanas, obtiene los mismos buenos resultados en los ensayos clínicos que comenzarán dentro de dos años con seres humanos, sería *bingo*: la administración precoz de la enzima GAD podría prevenir las diabetes de tipo I, que constituye un 10 por ciento del total de las diabetes.

Aunque nadie sabe todavía por qué se produce este tipo de diabetes que aparece

en la infancia o juventud, lo cierto es que a partir de entonces los enfermos dependen absolutamente del suministro externo de la hormona insulina para mantener a raya la cantidad de azúcares o hidratos de carbono que borbotean en su sangre.

El traidor ataque de las células defensivas contra las propias células de la glándula que produce la insulina –el páncreas– dificulta o impide completamente la producción de esta hormona, encargada de regular la concentración de los azúcares en la sangre.

Después de comer, normalmente el pánceras libera al torrente sanguíneo suficiente cantidad de insulina para estimular que los azúcares circulantes ingresen a las células, donde serán degradados para obtener energía. Pero en los diabéticos de tipo I eso no ocurre y los azúcares se acumulan peligrosamente en la sangre. Si un enfermo no recibe dosis diarias de insulina (purificada de páncreas porcinos o bovinos, u obtenida por técnicas de ingeniería genética) desarrolla una serie de complicaciones que van desde la ceguera y graves trastornos renales, circulatorios y neurológicos hasta el coma agudo y la muerte. Pero la progresión de la diabetes I hacia estas graves consecuencias puede ser sustancialmente reducida y aun evitada con un régimen especial de suministro de insulina, según acaba de concluir un megaestudio realizado sobre casi 1500 diabéticos norteamericanos y canadienses a lo largo de 9 años, coordinado por el Instituto Nacional de Diabetes, Enfermedades Digestivas y Renales de los Estados Unidos.

El tratamiento consistió en 4 inyecciones diarias de insulina o en el uso de un dispositivo electrónico portátil que inyecta continuamente insulina a través de una aguja inserta bajo la piel. Aunque la glucemia de estos sujetos no llegó a la normalidad (110 miligramos de glucosa por decilitro de sangre), bajó mucho respecto del grupo control. Pero los investigadores se entusiasmaron en serio cuando compararon las secuelas y complicaciones de quienes recibieron este régimen de insulina respecto de los que pasaron esa década con el tratamiento estándar de una o dos inyecciones diarias. En los sujetos experimentales, los trastornos de la retina se pospusieron o evitaron en un 76 por ciento. La progresión hacia patologías renales y neurológicas (tales como la pérdida de sensibilidad o movimiento en los miembros inferiores) también fue demorada o prevenida. Con todo, los que cumplieron con el estricto plan para mantener el nivel de glucosa lo más normal posible enfrentaron tres veces más riesgo que los otros de desarrollar una disminución pronunciada de la glucemia (nivel de glucosa en sangre), prenuncio de síntomas de desorientación, confusión y, a veces, del coma hipoglucémico.

Pero este efecto adverso podría ser controlado monitoreando frecuentemente el nivel de azúcar en sangre o cambiando la dieta y haciendo ejercicios, según el presidente de la Asociación Norteamericana de Diabetes, James Gavin III. "Creo que metimos un golazo", dijo eufórico durante el último congreso norteamericano de diabetes Julio Santiago, uno de los principales investigadores del estudio y diabetólogo de la Universidad de Washington.

La gente ya no se muere por un coma diabético pero sí por las complicaciones que trae esta enfermedad", dice Pedro Tesone, jefe de la División Medicina del Hospital Ramos Mejía y profesor adjunto de Nutrición de la UBA. "La glucosa se pega con las proteínas en todos los tejidos, formando una proteína glicolisada que los deteriora progresivamente. Este es uno de los mecanismos que, al cabo de años de descontrol, puede alterar la retina, el riñón, los nervios periféricos o las arterias", explica el presidente de la Sociedad Argentina de Diabetes. Si la proteína se pegotea con la glucosa de un capilar de la retina, puede poner en peligro la vista. Pero si lo hace con otro tejido, el daño será diferente. "En verdad, la diabetes es como la hydra, que con sus tentáculos va atacando distintos tejidos", reflexiona Tesone.

Si bien la diabetes de tipo I es la más grave por su atadura al suministro externo de insulina desde temprana edad y sus complicaciones crónicas, el 90 por ciento de los diabéticos pertenece al tipo II, que se desarrolla después de los 40 años, generalmente en individuos obesos, y también tiene sus secuelasgraves.

En estos casos el páncreas produce insulina, pero esta hormona encuentra resistencia a su acción en ciertos tejidos, especialmente en el músculo. La mayoría de estos enfermos no se entera de que padece un trastorno del metabolismo de la glucosa hasta que comienza con problemas cardiovasculares, se descubre hipertenso o sufre episodios de impotencia sexual.

Los diabéticos sufren, además del trastorno en el procesamiento de los hidratos de carbono, marcados desequilibrios de los lípidos. El colesterol sanguíneo elevado es una de las razones de que el 35 por ciento de los diabéticos muera del corazón. En todos los diabéticos, el colesterol "bueno" (lipoproteínas de alta densidad o HDL) está disminuido, lo cual les quita un elemento protector que contrabalancea el alto colesterol "malo" (LDL) y los triglicéridos aumentados que padecen los diabéticos de tipo II. Los últimos estudios concuerdan en que la diabetes debe ser considerada un factor que aumenta el riesgo de ateroesclerosis, enfermedades cardíacas y accidentes cerebrovasculares. Pero también indican que las drogas capaces de regular los lípidos y el colesterol pueden ayudar a los diabéticos.

Las personas excedidas de peso enfrentan de tres a ocho veces más probabilidades de tornarse diabéticas que el resto de los mortales. A principio de este año, un equipo de investigadores del Instituto del Cáncer Dana Farber, en los Estados Unidos, publicó en *Science* una de las claves que vinculan la obesidad con la diabetes. Se trata del factor de necrosis tumoral alfa (TNFalpha). Las células adiposas de ratones producen un exceso de este compuesto, que a su vez inhibe la producción de dos proteínas, una de las cuales –llamada glut4– permite el pasaje de la glucosa a través de las membranas de las células bajo la regulación hormonal de la insulina.

Bruce Spigielman y sus colegas afirman que si se prueba que los obesos humanos producen semejantes cantidades de TNF-alfa que los ani

en la infancia o juventud, lo cierto es que a partir de entonces los enfermos dependen absolutamente del suministro externo de la hormona insulina para mantener a raya la cantidad de azúcares o hidratos de carbono que borbotean en su sangre.

El traidor ataque de las células defensivas contra las propias células de la glándula que produce la insulina –el páncreas– dificulta o impide completamente la producción de esta hormona, encargada de regular la concentración de los azúcares en la sangre.

Después de comer, normalmente el pánceras libera al torrente sanguíneo suficiente cantidad de insulina para estimular que los azúcares circulantes ingresen a las células, donde serán degradados para obtener energía. Pero en los diabéticos de tipo I eso no ocurre y los azúcares se acumulan peligrosamente en la sangre. Si un enfermo no recibe dosis diarias de insulina (purificada de páncreas porcinos o bovinos, u obtenida por técnicas de ingeniería genética) desarrolla una serie de complicaciones que van desde la ceguera y graves trastornos renales, circulatorios y neurológicos hasta el coma agudo y la muerte. Pero la progresión de la diabetes I hacia estas graves consecuencias puede ser sustancialmente reducida y aun evitada con un régimen especial de suministro de insulina, según acaba de concluir un megaestudio realizado sobre casi 1500 diabéticos norteamericanos y canadienses a lo largo de 9 años, coordinado por el Instituto Nacional de Diabetes, Enfermedades Digestivas y Renales de los Estados Unidos.

El tratamiento consistió en 4 inyecciones diarias de insulina o en el uso de un dispositivo electrónico portátil que inyecta continuamente insulina a través de una aguja inserta bajo la piel. Aunque la glucemia de estos sujetos no llegó a la normalidad (110 miligramos de glucosa por decilitro de sangre), bajó mucho respecto del grupo control. Pero los investigadores se entusiasmaron en serio cuando compararon las secuelas y complicaciones de quienes recibieron este régimen de insulina respecto de los que pasaron esa década con el tratamiento estándar de una o dos inyecciones diarias. En los sujetos experimentales, los trastornos de la retina se pospusieron o evitaron en un 76 por ciento. La progresión hacia patologías renales y neurológicas (tales como la pérdida de sensibilidad o movimiento en los miembros inferiores) también fue demorada o prevenida. Con todo, los que cumplieron con el estricto plan para mantener el nivel de glucosa lo más normal posible enfrentaron tres veces más riesgo que los otros de desarrollar una disminución pronunciada de la glucemia (nivel de glucosa en sangre), prenuncio de síntomas de desorientación, confusión y, a veces, del coma hipoglucémico.

Pero este efecto adverso podría ser controlado monitoreando frecuentemente el nivel de azúcar en sangre o cambiando la dieta y haciendo ejercicios, según el presidente de la Asociación Norteamericana de Diabetes, James Gavin III. "Creo que metimos un golazo", dijo eufórico durante el último congreso norteamericano de diabetes Julio Santiago, uno de los principales investigadores del estudio y diabetólogo de la Universidad de Washington.

La gente ya no se muere por un coma diabético pero sí por las complicaciones que trae esta enfermedad", dice Pedro Tesone, jefe de la División Medicina del Hospital Ramos Mejía y profesor adjunto de Nutrición de la UBA. "La glucosa se pega con las proteínas en todos los tejidos, formando una proteína glicolisada que los deteriora progresivamente. Este es uno de los mecanismos que, al cabo de años de descontrol, puede alterar la retina, el riñón, los nervios periféricos o las arterias", explica el presidente de la Sociedad Argentina de Diabetes. Si la proteína se pegotea con la glucosa de un capilar de la retina, puede poner en peligro la vista. Pero si lo hace con otro tejido, el daño será diferente. "En verdad, la diabetes es como la hydra, que con sus tentáculos va atacando distintos tejidos", reflexiona Tesone.

Si bien la diabetes de tipo I es la más grave por su atadura al suministro externo de insulina desde temprana edad y sus complicaciones crónicas, el 90 por ciento de los diabéticos pertenece al tipo II, que se desarrolla después de los 40 años, generalmente en individuos obesos, y también tiene sus secuelasgraves.

En estos casos el páncreas produce insulina, pero esta hormona encuentra resistencia a su acción en ciertos tejidos, especialmente en el músculo. La mayoría de estos enfermos no se entera de que padece un trastorno del metabolismo de la glucosa hasta que comienza con problemas cardiovasculares, se descubre hipertenso o sufre episodios de impotencia sexual.

Los diabéticos sufren, además del trastorno en el procesamiento de los hidratos de carbono, marcados desequilibrios de los lípidos. El colesterol sanguíneo elevado es una de las razones de que el 35 por ciento de los diabéticos muera del corazón. En todos los diabéticos, el colesterol "bueno" (lipoproteínas de alta densidad o HDL) está disminuido, lo cual les quita un elemento protector que contrabalancea el alto colesterol "malo" (LDL) y los triglicéridos aumentados que padecen los diabéticos de tipo II. Los últimos estudios concuerdan en que la diabetes debe ser considerada un factor que aumenta el riesgo de ateroesclerosis, enfermedades cardíacas y accidentes cerebrovasculares. Pero también indican que las drogas capaces de regular los lípidos y el colesterol pueden ayudar a los diabéticos.

Las personas excedidas de peso enfrentan de tres a ocho veces más probabilidades de tornarse diabéticas que el resto de los mortales. A principios de este año, un equipo de investigadores del Instituto del Cáncer Dana Farber, en los Estados Unidos, publicó en *Science* una de las claves que vinculan la obesidad con la diabetes. Se trata del factor de necrosis tumoral alfa (TNFalpha). Las células adiposas de ratones producen un exceso de este compuesto, que a su vez inhibe la producción de dos proteínas, una de las cuales –llamada glut4– permite el pasaje de la glucosa a través de las membranas de las células bajo la regulación hormonal de la insulina.

Bruce Spigielman y sus colegas afirman que si se prueba que los obesos humanos producen semejantes cantidades de TNF-alfa que los animales, los médicos podrían suministrarles drogas capaces de bloquear ese TNF para controlar la concentración de glucosa en su sangre.

Mientras tanto, el tratamiento de la diabetes tipo II no requiere generalmente más que cambios en la dieta y la práctica rutinaria de ejercicios físicos (y muchas veces también la toma de píldoras que bajan la glucemia). La insulina externa sólo se requiere en estadios muy avanzados de la enfermedad.

Otro camino prometedor para tratar las diabetes graves es el que conduce al trasplante de células del islote de Langerhans del páncreas, encargadas de fabricar insulina. Aunque todavía estos trasplantes inyectables de células se encuentran en estado experimental, ya han despertado polémicas. Es que las células que mejor se adaptan al trasplante, las que provocan menos rechazo, son las provenientes de páncreas fetales. Muchos consideran esta utilización de los fetos poco ética, mientras otros la condenan porque incitaría al aborto, y los restantes aguardan con esperanzas que se generalice su utilización. Pero todavía falta ajustar detalles técnicos para autorizar estos minitrasplantes masivamente.

El trasplante de páncreas completo se hace ya en varios lugares de la Argentina, muchas veces en pacientes diabéticos que reciben también un riñón donado. "Pero no todo diabético debe ser sometido a un trasplante, ya que éste exige disminuir las defensas del organismo para evitar reacciones de rechazo, y es mejor recibir inyecciones de insulina que vivir inmunosuprimido para toda la vida", afirma Tesone.

En su opinión, uno de los grandes avances en este campo ha sido la creciente conciencia de que el tratamiento debe ser estricto. "La educación del paciente es muy importante, porque él es su propio control de salud", insiste el especialista. "Ahora se sabe que si el diabético controla el azúcar de su sangre, la dieta, el peso, la presión, y hace ejercicios se evita las complicaciones, que van desde el infarto hasta la amputación de una pierna."

La bomba de infusión continua de insulina, si bien no se recomienda para todo el mundo, es otro importante aporte para quienes no consiguen mantener un nivel adecuado de glucosa. Cada enfermo puede hoy pincharse un dedo varias veces por día y saber cómo anda su glucemia. Si usa una bomba, puede reprogramar el goteo de insulina. Incluso ya se habla del páncreas artificial, que no es más que un dispositivo semejante pero que tiene un sensor que detecta las alteraciones de la glucemia, envía los datos a una computadora que regula la dosificación de insulina de acuerdo con las necesidades del organismo.

Pero la avanzada sin duda está en el terreno de la terapia genética de reemplazo de genes enfermos por sanos. Se sabe que la diabetes de tipo II (no dependiente de la insulina) tiene una fuerte carga hereditaria. El hijo de un padre diabético tiene el 40 por ciento de probabilidades de serlo también.

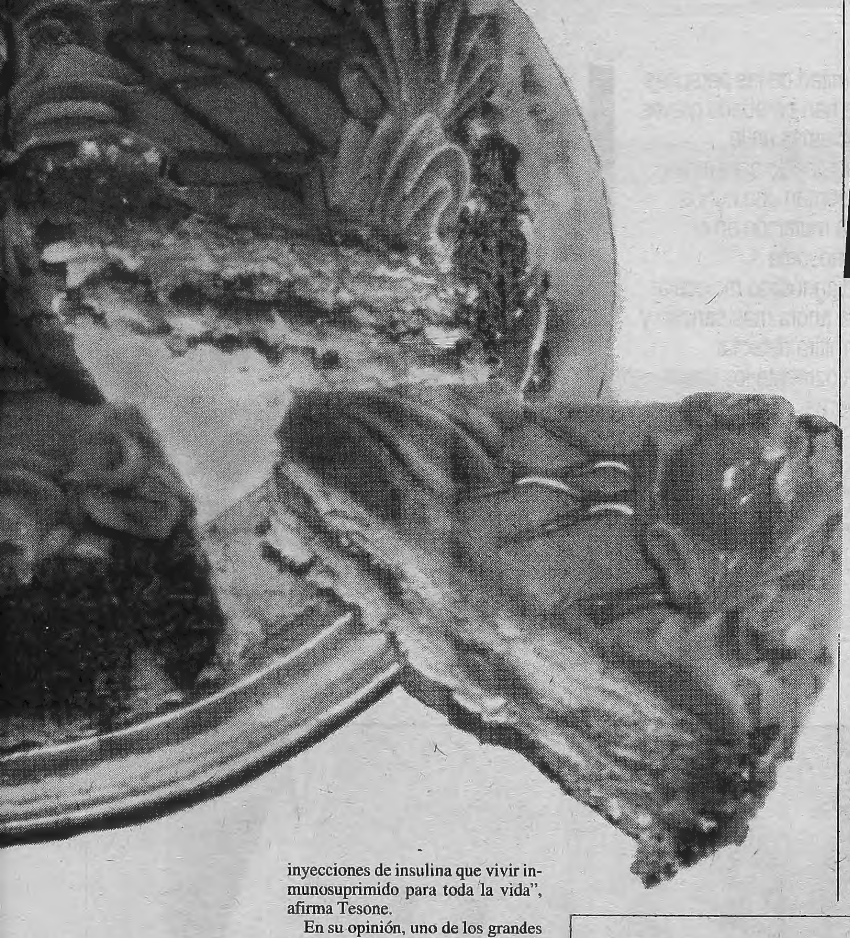
Sin embargo, no se ha encontrado una alteración genética única que pueda ser considerada la causa de la diabetes de tipo I o de la de tipo II y que por lo tanto pueda ser corregida por medio de una terapia genética. Hasta ahora, la única posibilidad es calcular la probabilidad de padecer en el futuro diabetes tipo I a partir de un análisis molecular de ciertos elementos –marcadores– presentes en las células de la sangre. En cuanto a los marcadores asociados con la diabetes tipo II, todavía son controvertidos.

Muchas de estas innovaciones científicas son incipientes y serán accesibles –si resultan tan buenas como prometen– dentro de varios años. Con todo, Tesone sostiene que "los diabéticos que son jóvenes y tienen muchos años para vivir deben conservarse lo más intactos posible porque ellos podrán recibir el beneficio de todos estos adelantos".

AGENDA

SUEÑO: **Entre el 25 y el 27 de noviembre, se llevará a cabo en el Hospital Francés, La Rioja 951, el Primer Simposio Argentino sobre Medicina del Sueño, organizado por la Fundación Alfredo Thomson para el desarrollo de las neurociencias. El encuentro contará con la presencia de los profesores Christian Guilleminalult, de la Escuela de Medicina del Sueño de Stanford, EE.UU., y el doctor Elio Lugaresi, de la Universidad de Bologna, Italia, quienes abordarán, entre otros, los temas "Sueño y enfermedades neuromusculares", "Insomnio familiar" y "Alteraciones de la respiración de los niños durante el sueño". El programa también incluirá mesas redondas donde se debatirá sobre "Los ancianos y el sueño" y "Los trastornos psiquiátricos y el sueño". En el almuerzo de trabajo con los especialistas extranjeros, los profesionales argentinos tendrán oportunidad de consultarlos sobre ronquidos, apneas y las causas y tratamiento del insomnio. Este simposio estará auspiciado por la Asociación Francesa Filantrópica y de Beneficencia, la Sociedad Argentina de Neurología y la Sociedad Argentina de Electroencefalografía. Los interesados podrán informarse e inscribirse de lunes a viernes, en el horario de 10 a 16, en la Secretaría de la Fundación Alfredo Thomson, ubicada en La Rioja 951, cuyos números telefónicos son: 93-4770 y 956-0120.**

PLANES DE SALUD: **La Asociación de Hospitales Italianos de Argentina ha consolidado un intercambio científico, profesional y técnico, tanto en el sector médico como en el administrativo y el jurídico, de los hospitales italianos de Rosario, Córdoba, Mendoza, Bahía Blanca, La Plata, Monte Buey y Buenos Aires. Esto ha generado la posibilidad de establecer la integración de los Planes de Salud en un acuerdo de alcance nacional, de manera tal que los socios de estos prepagos serán reconocidos como tales en cualquiera de estos centros con la sola presentación de la credencial de origen. Este programa prevé la extensión de los servicios a otros centros del país y del exterior.**



males, los médicos podrían suministrarles drogas capaces de bloquear ese TNF para controlar la concentración de glucosa en su sangre.

Mientras tanto, el tratamiento de la diabetes tipo II no requiere generalmente más que cambios en la dieta y la práctica rutinaria de ejercicios físicos (y muchas veces también la toma de píldoras que bajan la glucemia). La insulina externa sólo se requiere en estadios muy avanzados de la enfermedad.

Otro camino prometedor para tratar las diabetes graves es el que conduce al trasplante de células del islote de Langerhans del páncreas, encargadas de fabricar insulina. Aunque todavía estos trasplantes inyectables de células se encuentran en estado experimental, ya han despertado polémicas. Es que las células que mejor se adaptan al trasplante, las que provocan menos rechazo, son las provenientes de páncreas fetales. Muchos consideran esta utilización de los fetos poco ética, mientras otros la condenan porque incitaría al aborto, y los restantes aguardan con esperanzas que se generalice su utilización. Pero todavía falta ajustar detalles técnicos para autorizar estos minitrasplantes masivamente.

El trasplante de páncreas completo se hace ya en varios lugares de la Argentina, muchas veces en pacientes diabéticos que reciben también un riñón donado. "Pero no todo diabético debe ser sometido a un trasplante, ya que éste exige disminuir las defensas del organismo para evitar reacciones de rechazo, y es mejor recibir inyecciones de insulina que vivir inmunosuprimido para toda la vida", afirma Tesone.

En su opinión, uno de los grandes avances en este campo ha sido la creciente conciencia de que el tratamiento debe ser estricto. "La educación del paciente es muy importante, porque él es su propio control de salud", insiste el especialista. "Ahora se sabe que si el diabético controla el azúcar de su sangre, la dieta, el peso, la presión, y hace ejercicios se evita las complicaciones, que van desde el infarto hasta la amputación de una pierna."

La bomba de infusión continua de insulina, si bien no se recomienda para todo el mundo, es otro importante aporte para quienes no consiguen mantener un nivel adecuado de glucosa. Cada enfermo puede hoy pincharse un dedo varias veces por día y saber cómo anda su glucemia. Si usa una bomba, puede reprogramar el goteo de insulina. Incluso ya se habla del páncreas artificial, que no es más que un dispositivo semejante pero que tiene un sensor que detecta las alteraciones de la glucemia, envía los datos a una computadora que regula la dosificación de insulina de acuerdo con las necesidades del organismo.

Pero la avanzada sin duda está en el terreno de la terapia genética de reemplazo de genes enfermos por sanos. Se sabe que la diabetes de tipo II (no dependiente de la insulina) tiene una fuerte carga hereditaria. El hijo de un padre diabético tiene el 40 por ciento de probabilidades de serlo también.

Sin embargo, no se ha encontrado una alteración genética única que pueda ser considerada la causa de la diabetes de tipo I o de la de tipo II y que por lo tanto pueda ser corregida por medio de una terapia genética. Hasta ahora, la única posibilidad es calcular la probabilidad de padecer en el futuro diabetes tipo I a partir de un análisis molecular de ciertos elementos –marcadores– presentes en las células de la sangre. En cuanto a los marcadores asociados con la diabetes tipo II, todavía son controvertidos.

Muchas de estas innovaciones científicas son incipientes y serán accesibles –si resultan tan buenas como prometen– dentro de varios años. Con todo, Tesone sostiene que "los diabéticos que son jóvenes y tienen muchos años para vivir deben conservarse lo más intactos posible porque ellos podrán recibir el beneficio de todos estos adelantos".

AGENDA

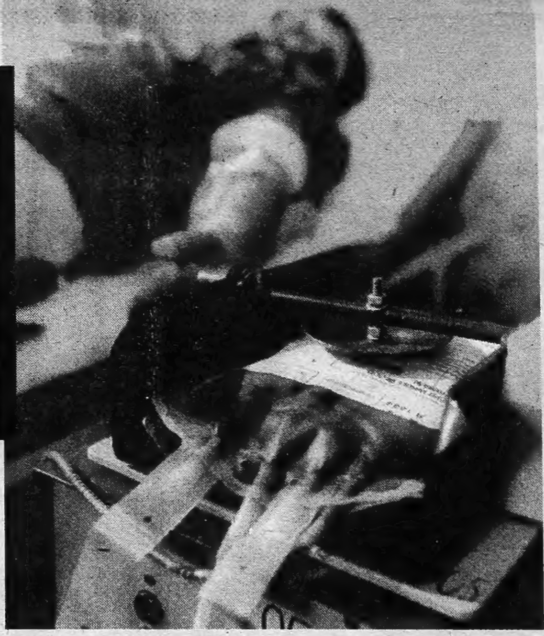
SUEÑO: Entre el 25 y el 27 de noviembre, se llevará a cabo en el Hospital Francés, La Rioja 951, el Primer Simposio Argentino sobre Medicina del Sueño, organizado por la Fundación Alfredo Thomson para el desarrollo de las neurociencias. El encuentro contará con la presencia de los profesores Christian Guilleminalult, de la Escuela de Medicina del Sueño de Stanford, EE.UU., y el doctor Elio Lugaresi, de la Universidad de Bologna, Italia, quienes abordarán, entre otros, los temas "Sueño y enfermedades neuromusculares", "Insomnio familiar" y "Alteraciones de la respiración de los niños durante el sueño". El programa también incluirá mesas redondas donde se debatirá sobre "Los ancianos y el sueño" y "Los trastornos psiquiátricos y el sueño". En el almuerzo de trabajo con los especialistas extranjeros, los profesionales argentinos tendrán oportunidad de consultarlos sobre ronquidos, apneas y las causas y tratamiento del insomnio. Este simposio estará auspiciado por la Asociación Francesa Filantrópica y de Beneficencia, la Sociedad Argentina de Neurología y la Sociedad Argentina de Electroencefalografía. Los interesados podrán informarse e inscribirse de lunes a viernes, en el horario de 10 a 16, en la Secretaría de la Fundación Alfredo Thomson, ubicada en La Rioja 951, cuyos números telefónicos son: 93-4770 y 956-0120.

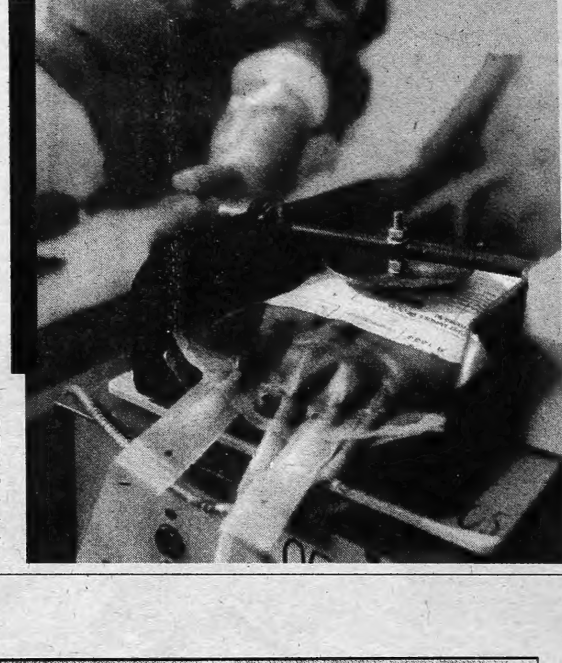
PLANES DE SALUD: La Asociación de Hospitales Italianos de Argentina ha consolidado un intercambio científico, profesional y técnico, tanto en el sector médico como en el administrativo y el jurídico, de los hospitales italianos de Rosario, Córdoba, Mendoza, Bahía Blanca, La Plata, Monte Buey y Buenos Aires. Esto ha generado la posibilidad de establecer la integración de los Planes de Salud en un acuerdo de alcance nacional, de manera tal que los socios de estos prepagos serán reconocidos como tales en cualquiera de estos centros con la sola presentación de la credencial de origen. Este programa prevé la extensión de los servicios a otros centros del país y del exterior.

HEMOFILIA

Simplemente sangre

La mitad de las personas que han heredado graves problemas en la coagulación sanguínea presentan una nunca vista mutación en el cromosoma X. El diagnóstico molecular será ahora más sencillo y permitirá detectar precozmente los casos severos.





La hemofilia es el grupo de enfermedades hereditarias más célebre, por cuanto ha afectado a lo largo de la historia a reyes y plebeyos con una incapacidad o una marcada deficiencia en la coagulación de la sangre. Poco tiempo atrás fue localizado en el cromosoma X el gen que contiene las órdenes para fabricar el factor VIII, un compuesto que interviene en la coagulación sanguínea. De este modo se abrió la posibilidad de efectuar diagnósticos muy tempranos de quienes portan una anomalía en ese gen. Sin embargo, en muchos hemofílicos –más precisamente en la mitad de los que padecen la forma más severa de la enfermedad– los análisis moleculares no podían hallar esta falla. Ahora, según informa el *New York Times*, un equipo de investigadores norteamericanos descubrió la clave: el tipo de mutación del gen nunca había sido visto antes y consiste en una inversión de unos pocos eslabones al final de la larga cadena de ADN que constituye a este gen.

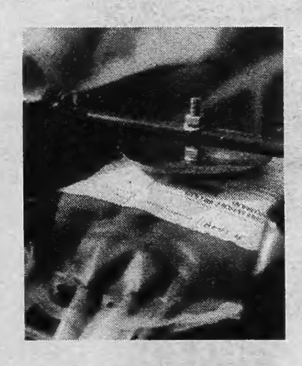
Desde mucho tiempo atrás se sabe que la hemofilia es una enfermedad ligada al cromosoma sexual X. Las células masculinas poseen un cromosoma X y uno Y, mientras las femeninas se caracterizan por dos cromosomas X. Por lo tanto, si el cromosoma X de un hombre está afectado, padecerá indefectiblemente la enfermedad. La mujer que porte una falla en uno de los dos cromosomas del par X, en cambio, no sufrirá sus síntomas pero pasará la hemofilia a sus hijos. "La hemofilia –sostienen clásicamente los genetistas– la transmiten las mujeres pero la padecen los varones." Sin embargo, no todo es tan sencillo. Poco a poco comenzó a comprenderse que hay varias alteraciones genéticas asociadas con distintas formas de la enfermedad.

En el pasado, los hemofílicos morían jóvenes debido a imparables hemorragias producidas por golpes o por heridas que no lograban cicatrizar. Actualmente, los que padecen de la hemofilia A pueden ser tratados con factor VIII purificado en laboratorio, pero no siempre es suficiente. Es muy importante para las hemofílicas saber qué tipo de mutación portan, de modo de poder hacer rápidos diagnósticos si se embarazan.

Con la localización del gen se hizo posible rastrear paso a paso su ADN en busca de mutaciones. Pero además de ser un proceso muy tedioso y largo, las hemofilias severas no siempre podían ser diagnosticadas, ya que no se encontraba en estos casos una mutación –un agregado de un elemento químico o la desaparición de otro, por ejemplo– en el gen.

El hallazgo de la inadvertida mutación que afecta a estos pacientes por parte de Jane Gitschier, de la Universidad de California, y de Haig Kazazian, de la Universidad Johns Hopkins, abrirá las puertas a un diagnóstico más sencillo, rápido y capaz de detectar las hemofilias más severas en los fetos.

Por otra parte, los científicos creen que esta inversión de la dirección en que se ubica un segmento del ADN puede presentarse también en otras enfermedades hereditarias, pasando inadvertida. Tal vez el estudio publicado en *Nature Genetics* abra el camino a nuevos hallazgos en este pujante campo de investigación.



BASTA LA SALUD

En los últimos tiempos se viene insistiendo con los beneficios que aporta una terapia de estrógenos en las mujeres posmenopáusicas: menor riesgo de osteoporosis y enfermedades coronarias, además de disminución de los "calores" y otros síntomas típicos del climaterio femenino. Pero ahora un nuevo estudio revela que estas hormonas también podrían reducir el riesgo de desarrollar el mal de Alzheimer.

Durante el congreso anual de la Sociedad Norteamericana de Neurociencias, un equipo de investigadores de la Universidad del Sur de California en Los Angeles presentó sus sorprendentes resultados tras estudiar a 253 mujeres a lo largo de varios años. Mientras el 18 por ciento que no había recibido estrógenos externos desarrolló la cruel enfermedad degenerativa del cerebro, sólo la padecieron el 7 por ciento de las que recibieron la terapia que reemplaza los estrógenos desaparecidos con la menopausia. Pero aun estas últimas mujeres mostraron síntomas menos severos del mal, y pudieron resolver mejor ciertas pruebas cognitivas que el resto de las afectadas.

Un estudio epidemiológico posterior que estudió retrospectivamente los datos de casi nueve mil mujeres, también coordinado por el neurólogo Victor Henderson, mostró aún más beneficios de la terapia estrogénica en términos de prevención del Alzheimer.

Si bien es muy pronto para recomendar masivamente esta terapia, sin duda se trata de un punto más a favor de una estrategia que fue muy cuestionada en su momento por el peligro de provocar cáncer de útero o mama.